UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI MILANO-BICOCCA

SYLLABUS DEL CORSO

Genomica Funzionale

2526-1-F0902D001

Obiettivi

Lo Human Genome Project e i successivi sviluppi tecnologici, in particolare le tecnologie di sequenziamento massivo in parallelo del DNA e le tecniche di studio della organizzazione tridimensionale della cromatina hanno modificato lo scenario dei rapporti tra genetica e medicina. L'era della genetica medica, focalizzata sulle anomalie cromosomiche e le malattie monogeniche sta lasciando il passo all'era della genomica clinica e di salute pubblica, e le analisi su scala genomica della variabilità genetica stanno cominciando a collegare in modo comprensibile il genoma al fenoma. I ricercatori hanno quindi spostato l'attenzione verso la comprensione delle funzioni geniche e dei meccanismi regolatori che controllano l'espressione genica. Questo include lo studio delle interazioni gene-gene e gene-ambiente per comprendere meglio i tratti complessi e le malattie.

Obiettivi formativi specifici

1. Conoscenza e capacità di comprensione
   Lo studente acquisirà una conoscenza approfondita delle tecnologie e degli approcci sperimentali propri della genomica funzionale, con particolare attenzione alle tecniche di sequenziamento ad alta processività, all'analisi dell'organizzazione tridimensionale della cromatina e ai meccanismi di regolazione dell'espressione genica. Verranno inoltre acquisite competenze sul ruolo della variabilità genetica e delle interazioni gene-gene e gene-ambiente nella determinazione di fenotipi complessi.

2. Conoscenza e capacità di comprensione applicate
   Lo studente sarà in grado di progettare, condurre e interpretare studi sperimentali nell'ambito della genomica funzionale, selezionando in modo critico le metodologie più appropriate. Saprà applicare queste conoscenze alla ricerca biomedica avanzata e a contesti clinici di genomica traslazionale.

3. Autonomia di giudizio
   Lo studente svilupperà capacità critiche nell'analisi dei dati genomici e sarà in grado di valutare in autonomia la qualità e l'affidabilità dei risultati scientifici, formulando ipotesi coerenti e individuando le implicazioni etiche, cliniche e scientifiche delle proprie analisi.

4. Abilità comunicative
   Lo studente acquisirà la capacità di comunicare in modo chiaro, efficace e professionale i contenuti e i risultati di analisi genomiche complesse, sia in ambito accademico che in contesti multidisciplinari, utilizzando la terminologia scientifica appropriata e i principali strumenti di comunicazione scientifica.

5. Capacità di apprendimento
   Lo studente svilupperà un'elevata autonomia nello studio e nell'aggiornamento continuo, acquisendo la capacità di accedere criticamente alla letteratura scientifica e di approfondire in modo indipendente le innovazioni metodologiche e tecnologiche nel campo della genomica funzionale.

Contenuti sintetici

Obiettivo principale del corso è di portare lo studente ad ottenere una conoscenza avanzata dell'organizzazione funzionale del genoma umano. A questo scopo saranno discusse le strategie sperimentali e le principali tecniche avanzate di genomica e post-genomica.

Contenuti principali: Organizzazione della cromatina e del genoma umano; Espressione e regolazione genica; Epigenetica; Genetica dello sviluppo; Mutazioni, riparazione del DNA e variabilità genetica; Mappatura delle varianti e dei geni delle malattie; Genetica evoluzionistica e di popolazioni.

Lo Human Genome Project e i successivi sviluppi tecnologici sono da ritenersi strumento indispensabile per la comprensione delle strategie di studio.

Programma esteso

Organizzazione del genoma umano; Struttura e funzione dei cromosomi umani; Organismi modello; Genomica comparativa ed evoluzione; Sequenziamento dei genomi; Identificazione e analisi delle componenti funzionali dei genomi; Regolazione dell'espressione genica nell'uomo; Epigenetica; non coding RNAs; Next generation sequencing; Analisi genomica a singola cellula; Variabilità genetica e sue conseguenze; Strategie per lo studio dell'espressione e della funzione genica; Modelli cellulari, linee cellulari stabili, primarie staminali e riprogrammazione; Vettori di espressione, plasmidici e virali, e applicazioni per lo studio di interazioni proteiche e DNA-proteine e potenziali applicazioni terapeutiche; Tecniche di gene targeting, genome editing e modificazioni post-trascrizionali per la delezione o deregolazione genica.
Comprensione e presentazione di articoli scientifici.

Prerequisiti

Conoscenze approfondite di Genetica Umana, Biologia Cellulare e Biologia Molecolare.

Modalità didattica

- 14 lezioni da 2 ore svolte in modalità erogativa in presenza;

- 2 lezioni da 2 ore svolte in modalità interattiva in presenza;
- 4 lezioni da 2 ore svolte in modalità erogativa da remoto;
- 6 esercitazioni da 2 ore svolte in modalità interattiva in presenza.

L'insegnamento sarà erogato in lingua italiana. Il materiale didattico fornito sarà in lingua inglese.

Materiale didattico

- Diapositive delle lezioni

- Reviews e articoli pubblicati su riviste internazionali indicati durante il corso.

Libri di testo consigliati:

- "Genetica & Genomica nelle scienze mediche"; Tom Strachan, Anneke Lucassen. Seconda Edizione Italiana - Zanichelli
- "Genetica Molecolare Umana"; Tom Strachan, Andrew Read. Seconda edizione italiana condotta sulle 5 edizione inglese - Zanichelli
- "Functional Genomics: Methods and Protocols" (Methods in Molecular Biology); Michael Kaufmann, Christine A. Wells, Athanasios Alexiou.

Periodo di erogazione dell'insegnamento

I Semestre

Modalità di verifica del profitto e valutazione

La verifica del profitto avverrà nelle previste sessioni d'esame, mediante un esame scritto composto da TEST A RISPOSTE CHIUSE (test a scelta multipla), riguardanti l'intero programma, per la valutazione della preparazione generale dello studente, e una DOMANDA APERTA a scelta dello studente tra tre diversi quesiti proposti, per valutare le capacità di comprensione e approfondimento.

Durante lo svolgimento del corso sarà inoltre proposto agli studenti di preparare una presentazione orale facoltativa (APPROFONDIMENTO SU ARTICOLO SCIENTIFICO) su un argomento a scelta pertinente con il programma, per valutare le capacità di presentazione e sintesi. Questa presentazione fungerà da base per una discussione interattiva in aula sui temi scientifici presentati.

La valutazione finale sarà ottenuta dalla media ottenuta dai punteggi ottenuti nel test a risposte chiuse e la domanda aperta. La presentazione orale facoltativa potrà contribuire al voto finale fino a un massimo di 3 punti.
Su richiesta del docente o dello studente, potrà inoltre essere effettuata una breve prova orale, che consisterà di un colloquio sugli argomenti svolti a lezione e/o un colloquio di discussione sullo scritto.

Orario di ricevimento

su appuntamento, previa e-mail al docente (emanuele.azzoni@unimib.it)

Sustainable Development Goals

SALUTE E BENESSERE | ISTRUZIONE DI QUALITÁ | PARITÁ DI GENERE